

TO 144

UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA

Centro de Ciências da Saúde

Departamento de Tocoginecologia

SÍNDROME DE TURNER
ESTUDO DA CORRELAÇÃO CLÍNICA E
CITOGENÉTICA EM OITO PACIENTES

Ivan Carlos da Fonseca

Florianópolis, Novembro de 1996

Ivan Carlos da Fonseca

SÍNDROME DE TURNER
ESTUDO DA CORRELAÇÃO CLÍNICA E
CITOGENÉTICA EM OITO PACIENTES

Trabalho de conclusão do Curso de
Graduação em Medicina
apresentado ao Departamento de
Tocoginecologia do Centro de
Ciências da Saúde da
Universidade Federal de Santa
Catarina, orientado pela Professora
Clarice S. Fontana.

Florianópolis, Novembro de 1996

AGRADECIMENTOS

À Doutora Clarisse S. Fontana, por sua orientação dedicada e inestimável na realização deste trabalho.

ABSTRACT

A group of eight patients from the Genetics Ambulatory of The Florianópolis University Hospital presenting a clinic and cytogenetics diagnosis of the Turner Syndrome were clinically studied through a retrospective analysis.

This group consisted of four cases showing lack of one "X" chromosome (karyotype was 45,XO), two cases of mosaicism showing lack of one "X" chromosome associated to a ring "X" chromosome (karyotype was 45,XO/46X r(X)), one case of mosaicism showing lack of na "X" chromosome associated to a long arm "X" chromosome (karyotype was 45,XO/46,X i(Xq)). And one case of mosaicism showing lack of na "X" chromosome associated to a normal "X" chromosome (karyotype was 45,XO/46XX).

The majority of the patients mainly complained about short stature (four cases), primary amenorrhea (four cases) and two cases proceed for investigation of the Turner Syndrome.

Moreover, there was also an attempt to develop here a correlation of the phenotype aspects and the complementary exam results with the lost chromosomal material of the patients.

RESUMO:

Foram estudadas clinicamente, numa análise retrospectiva, um grupo de oito pacientes atendidas no ambulatório de genética do Hospital Universitário de Florianópolis, com diagnóstico clínico e citogenético de Síndrome de Turner. Neste grupo foram encontrados: quatro casos com ausência de um cromossomo X (cariótipo→ 45,XO), dois casos de mosaicismo com ausência de um cromossomo X associado a cromossomo X em anel (cariótipo→ 45,XO/46X r(X)), um caso de mosaicismo com ausência de um cromossomo X, associado a isocromossomo de braço longo de X (cariótipo→ 45,XO/46,X i(xq)) e um caso de mosaicismo com ausência de um cromossomo X associado a cromossomos de x normais (cariótipo→ 45XO/46XX).

A maioria apresentou como queixa principal a baixa estatura (4 casos), amenorréia primária (4 casos) e em 2 casos foram encaminhadas para investigação de Síndrome de Turner.

Uma tentativa de correlacionar aspectos fenotípicos e resultados de exames complementares com o material cromossômico perdido destas pacientes é aqui apresentado.

OBJETIVOS

- 1) Estudar uma síndrome clínica associada a uma alteração genética, pouco freqüente nos consultórios médicos.
- 2) Desenvolver um trabalho científico visando tornar mais completa minha formação acadêmica.

SUMÁRIO

Agradecimentos	i
Abstract	ii
Resumo	iii
Objetivos	iv

SÍNDROME DE TURNER

ESTUDO DA CORRELAÇÃO CLÍNICA E CITOGENÉTICA EM OITO PACIENTES

1 Introdução	01
2 Aspectos Clínicos da Síndrome	02
3 Materiais e Métodos	04
4 Apresentação dos Casos	05
5 Resultados	07
6 Discussão	10
7 Conclusão	13
8 Bibliografia	14
9 Anexo I - Protocolo de Pesquisa	17

1 INTRODUÇÃO

Em 1938 Henry Turner descreveu pela primeira vez um grupo de mulheres com amenorréia primária e infantilismo sexual, associado a mal formações fenotípicas com baixa estatura, "pterygium coli" e cubitus valgus entre outras¹, reconhecido mais tarde como Síndrome de Turner.

A Síndrome de Turner é determinada por uma desordem envolvendo um cromossomo sexual, o qual pode apresentar-se ausente (aneuploidias), ou ainda devido à uma anomalia estrutural de um cromossomo X, originando as aberrações cromossômicas. As aneuploidias podem ocorrer devido a uma não disjunção, que seria uma falha na separação de dois pares de cromossomos homólogos durante a divisão meiótica da gametogênese ou nas divisões mitóticas do zigoto. Também pode acontecer durante a anáfase por perda de um cromossomo, sendo isto possível ocorrer em uma ou ambas as células em divisão².

As aberrações estruturais de X, seriam consequência de uma orientação cromossômica anômala durante a divisão celular, como por exemplo, o isocromossomo de braço longo de X (ixq) que surge devido a uma divisão transversal ao invés de uma divisão longitudinal correta do centrômero ou por deleção de uma porção de X³, podendo formar cromossomos aberrantes, como o cromossomo X em anel, entre outros.

Estes adventos acontecendo em uma divisão celular tardia de um zigoto levará a formação de diferentes linhagens celulares em um mesmo indivíduo, caracterizando o mosaicismo.

2 ASPECTOS CLÍNICOS DA SÍNDROME

A maioria das gravidezes cujos conceptos possuem anormalidades cromossômicas de X evoluem para o aborto espontâneo (99%), usualmente ao final do 1º trimestre de gravidez. O restante (1%) são responsáveis pela incidência de cariótipo 45, X estimada em cerca de 1:2500 crianças do sexo feminino nascidas vivas^{4, 5}.

Clinicamente características fenotípicas como a baixa estatura, ou uma estatura média entre 143 à 150 cm, na idade adulta, se apresenta como um aspecto freqüente, nesta Síndrome. Também a presença de gônadas em faixas ("streak"), conseqüente a disgenesia gonadal determina o hipogonadismo hipergonadotrópico, com taxa de estrogênio baixa e valores de FSH e LH elevadas⁵, resultando em um infantilismo sexual e desenvolvimento sexual secundário incompleto, com uma genitália externa bem diferenciada, porém a vagina e os derivados müllerianos permanecendo pequenos. Os pêlos axilares falham e se desenvolvem na quantidade normal, aparentando escassos, dependentes apenas da adrenarca, que ocorre em idade normal na puberdade. Os seios contém pouco tecido parenquimatoso, sendo que o tecido areolar está apenas discretamente mais enegrecido que a pele circunvizinha^{6, 5, 14}.

Anormalidades esqueléticas são freqüentemente reconhecidas como o encurtamento do 4º metacarpiano (sinal de Archibald), o cubitus valgus que se desenvolve após o nascimento, e também a escoliose na coluna vertebral, o que pode acontecer, entretanto não é em geral grave ou progressiva⁵.

Entre os aspectos crânio-faciais são freqüentes o palato com arco elevado associado a mal formações dentárias, micrognatia, pregas epicânticas, localização

baixa ou deformada das orelhas, pescoço curto com linha de implantação dos cabelos baixa e palmura, "pterygium coli" ^{5.6.1}.

Alterações em estruturas renais, tais como rim em ferradura, aplasia renal unilateral, sistema coletor duplo, ureter retrocavio e má rotação renal são observadas⁵.

Anormalidades cardiovasculares envolvendo o lado esquerdo do coração, tal como coartação da aorta, estenose e valvas aórticas bicúspides, podem se fazer presentes^{5.7}.

É alta a incidência de diabetes melito nestas pacientes, DM tipo II, sendo que a freqüência de diabetes nos familiares de pacientes com a síndrome igual a existente nos familiares de diabéticos comprovados¹. Essas pacientes podem ainda desenvolver tireoidite auto imune de Hashimoto em idade geralmente mais precoce⁵. Também havendo relatos na literatura de casos de doença de Graves.

A maioria das pacientes apresentam inteligência normal, porém existe uma probabilidade maior de exibir um discreto retardo mental, comparado com uma pessoa normal⁵. Todavia apresentam, em geral, um defeito cognitivo caracterizado por habilidades de processamento espaciais deficitários (cegueira para formas espaciais)¹.

Outras características incluem o linfedema em membros inferiores ao nascimento, tórax em escudo, hipertelorismo mamário e também a presença de nevus, estes menos freqüentes na infância e em maior quantidade a partir dos 10 anos. Ocorrendo em 50% dos casos, são escuros e localizados preferencialmente na face, braços e tórax. Há também uma tendência aumentada para formação de cicatrizes queloidianas, assim como a presença de unhas hipoplásicas⁵.

3 MATERIAIS E MÉTODOS

Foram analisados os registros de oito pacientes com o diagnóstico de Síndrome de Turner, que apresentavam no cariótipo aberrações numéricas e/ou estruturas do cromossomo X. Os casos aqui discutidos são de pacientes atendidos no ambulatório de genética do Hospital Universitário de Florianópolis.

Seguiu-se, em todos os casos, um questionário com a queixa principal, que as motivou a procurar o serviço médico, e um roteiro para investigação da história gestacional, neonatal, desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), aspectos fenotípicos e do desenvolvimento sexual, assim como exames complementares.

4 APRESENTAÇÃO DOS CASOS:

- Caso nº 1:

Descrição clínica: apresentava na primeira consulta 18 anos. Tinha como queixa a baixa estatura. Não havia dados quanto à idade materna ao nascimento, assim com dados sobre as condições de gestação, parto e DNPM. Apresentava dificuldades de aprendizado. Audição normal.

- Caso nº 2:

Descrição clínica: apresentava na primeira consulta 17 anos e tinha como queixa amenorréia primária. Sua mãe tinha 25 anos ao nascimento, gestação a termo, parto domiciliar, sendo relatado linfedema em membros inferiores. Não havia descrição sobre o DNPM. Audição normal.

- Caso nº 3:

Descrição clínica: apresentava 18 anos de idade na primeira consulta e tinha como queixa amenorréia primária. Sua mãe tinha 19 anos ao nascimento, gestação a termo, não havia descrições sobre o DNPM. Aprendizado normal; várias otites durante a infância, porém com audição normal.

- Caso nº 4:

Descrição clínica: apresentava 39 anos na primeira consulta e foi encaminhada para investigação de estigmas de Turner. Ignorava idade materna ao nascimento, dados sobre gestação, parto, DNPM, não estudou. Audição normal. Também era sabidamente diabética (DM tipo II) e com dislipidemia.

- Caso nº 5:

Descrição clínica: apresentava 13 anos na primeira consulta e tinha como queixa a baixa estatura. Sua mãe tinha 26 anos ao nascimento, gestação a termo, parto cesareana, não apresentou linfedema em membros inferiores. O DNPM foi normal, crescimento lento, com dificuldades de aprendizado.

- Caso nº 6:

Descrição clínica: apresentava 14 anos na primeira consulta e tinha como queixa a baixa estatura. Sua mãe tinha 37 anos ao nascimento, gestação a termo, apresentou linfedema de membros inferiores. O DNPM foi normal, crescimento lento e dificuldades de aprendizado também foram relatados. Audição normal.

- Caso nº 7:

Descrição clínica: apresentava 6 anos na primeira consulta, sendo encaminhados para investigação da síndrome. Sua mãe tinha 39 anos ao nascimento, gestação a termo, apresentou linfedema em membros inferiores. O DNPM foi normal, tendo audição normal.

- Caso nº 8:

Descrição clínica: apresentava 18 anos na primeira consulta, tinha como queixa a baixa estatura. Sua mãe apresentava 35 anos ao nascimento. Gestação a termo, apresentou linfedema de membros inferiores. O DNPM foi normal, sem dificuldades de aprendizado. Audição normal.

5 RESULTADOS

São apresentados a seguir os resultados da investigação clínica (aspectos fenotípicos), citogenética e exames complementares realizados nas oito pacientes, registrados em seus prontuários.

CASO Nº	PESCOÇO ALADO	PALATO ARQUEADO	INSERÇÃO BAIXA DAS ORELHAS	IMPLANTAÇÃO BAIXA DOS CABELOS	PREGAS EPICÂNTICAS	MICROGNATIA
1	+	-	-	+	-	-
2	+	-	-	-	-	-
3	-	-	-	-	-	-
4	-	-	-	-	-	-
5	+	-	+	+	+	-
6	-	-	-	-	-	-
7	+	-	+	+	+	-
8	-	-	-	-	-	-

Continuação

CASO Nº	CUBITUS VALGUS	TÓRAX EM ESCUDO	HIPOPLASIA DO 4º METACARPIANO	NEVUS PIGMENTADOS	UNHAS HIPOPLÁSICAS	HIPERTELORISMO MAMÁRIO
1	+	+	+	+	+	+
2	+	-	-	+	+	+
3	+	+	+	+	+	+
4	-	+	+	-	-	+
5	+	+	+	+	+	+
6	-	-	-	+	-	-
7	-	-	+	-	+	+
8	+	+	+	+	-	-

Tabela 1: Demonstração dos principais aspectos fenotípicos das pacientes.

CASO Nº	CARIÓTIPO
1	45, X/46, X r (X)
2	45, X
3	45, X
4	45, X/46, X r (X)
5	45, X
6	46, XX/45, X
7	45, X
8	45, X/46, i(xq)

Tabela 2: cariótipo das pacientes estudadas.

CASO Nº	IDADE CRONOLÓGICA	IDADE ÓSSEA	ESTATURA
1	18 ANOS	14 ANOS	134 cm
2	17 ANOS	- *	142 cm
3	18 ANOS	- *	143 cm
4	39 ANOS	- *	141 cm
5	13 ANOS	10 ANOS	134 cm
6	14 ANOS	12 ANOS	137 cm
7	2,5 ANOS	- **	82 cm
8	18 ANOS	10 ANOS	128 cm

Tabela 3: correlação entre idade óssea, idade cronológica e estatura das pacientes no momento da primeira consulta.

* sem registro no prontuário;

** não realizado

CASO Nº	T ₃	T ₄	TSH	FSH	LH
1	-	-	-	+	+
2	N *	N *	N *	↑↑	↑↑
3	-	-	-	↑↑	↑↑
4	-	-	-	+	+
5	N	N	N	↑↑	↑↑
6	N	N	N	↑↑	↑↑
7	-	-	-	+	+
8	N	N	N	+	+

Tabela 4: níveis séricos de T₃, T₄, TSH, FSH e LH das pacientes estudadas.

- Não havia indicação clínica para dosagem.

+ Sem registro de dosagem de FSH/LH

* Paciente em uso de Tetroid há 1 ano.

Legenda: N Normal.

↑↑ Elevado.

CASO Nº	MENARCA ESPONTÂNEA	CARAC. SEXUAIS 2ºs
1	NÃO	PRÉ-PUBERAL
2	NÃO	PRÉ-PUBERAL
3	NÃO	PRÉ-PUBERAL
4	NÃO	MENOPÁUSICO
5	NÃO	PRÉ-PUBERAL
6	NÃO	PRÉ-PUBERAL
7	- *	PRÉ-INFANTIL *
8	NÃO	AUSENTE

Tabela 5: investigação de menarca espontânea e caracteres sexuais secundários das pacientes no momento da primeira consulta.

* com exceção da paciente do caso nº 7, todas deveriam apresentar sinais de desenvolvimento sexual secundário.

CASO Nº	USG PÉLVICO	USG RENAL
1	Hipoplasia uterina. Ovários não visualizados	Rim direito deslocado medialmente. Rim esquerdo normal
2	Hipoplasia uterina. Ovários não visualizados	Rins direito e esquerdo normais
3	Hipoplasia uterina. Ovários não visualizados de tamanho reduzido	não realizado
4	não realizado *	Rim direito fusionado com rim esquerdo ectópico
5	Hipoplasia uterina. Ovários não visualizados	Rins direito e esquerdo normais
6	Hipoplasia uterina. Ovários não visualizados	Rins direito e esquerdo normais
7	não realizado *	Rins direito e esquerdo normais
8	Hipoplasia uterina. Ovários não visualizados	não realizado

Tabela 6: ultrasonografia pélvica e renal das pacientes em estudo.

* Sem descrição de laudo , ou filmes, no prontuário.

** Sem indicação clínica para realização.

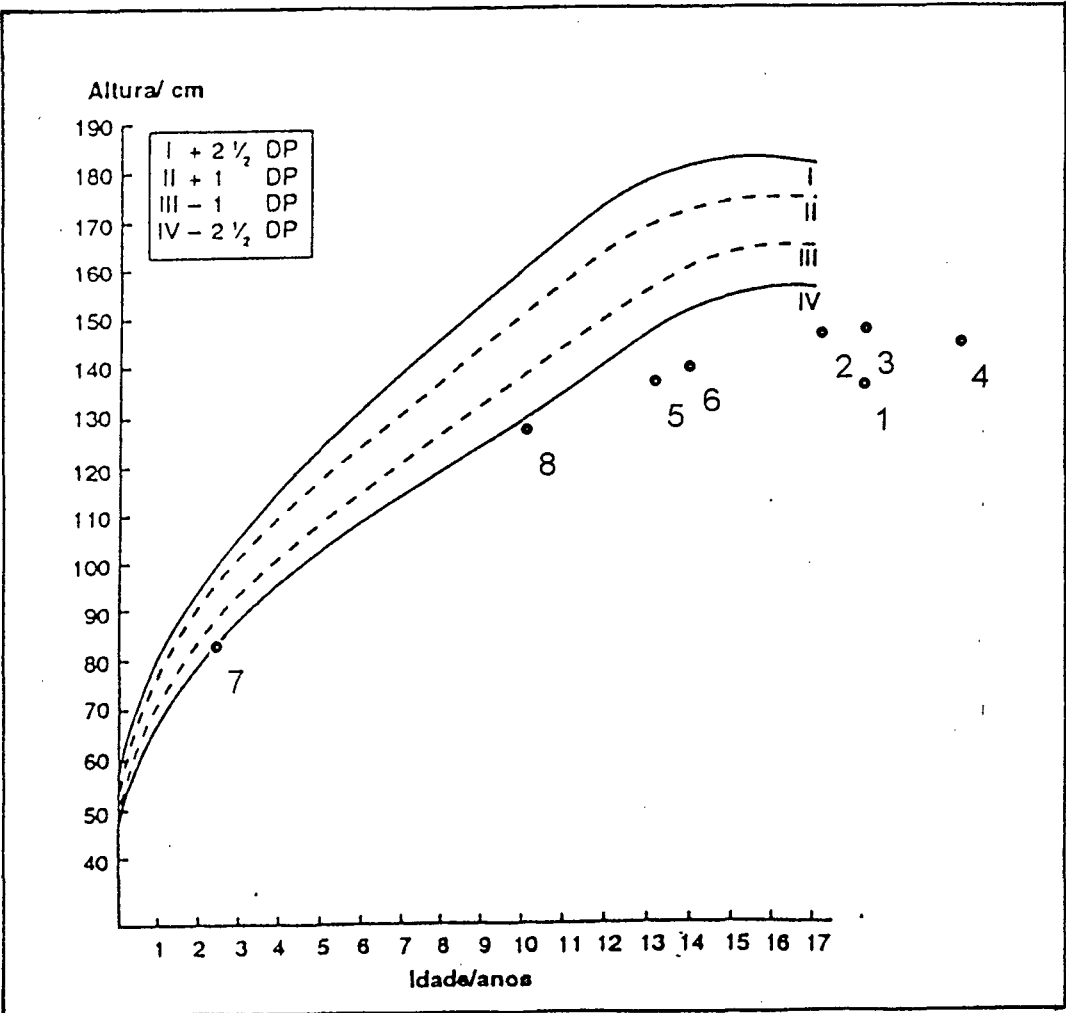


Tabela 7: curva de crescimento para meninas segundo Marques, com os limites de normalidade entre + 2,5 a - 2,5 desvio-padrão. Feito uma projeção da altura comparada à idade, todas apresentavam-se abaixo ou na altura mínima normal.

6 DISCUSSÃO

O quadro clínico na Síndrome de Turner depende grandemente do tipo de anomalia do cromossomo sexual, numérica ou estrutural de X, e pode ser muito ou pouco característico, com maior ou menor presença de estigmas⁷.

A principal queixa que motivou a procura ao serviço médico, nesta pesquisa, foi para 4 pacientes a baixa estatura, para 2 a amenorréia primária e para outras 2 a investigação de estigmas Turnerianos.

Sete pacientes, e não somente as com queixa, apresentavam baixa estatura no momento da primeira consulta, com uma altura média de $135 \pm 7,5$ cm, o que na curva de crescimento, segundo a escala de Marques (Tabela nº 7), está abaixo de -2,5 D.P. (desvio-padrão) da altura média normal para idade e sexo correspondentes, o que é característico nas pacientes com esta síndrome^{7, 4}. Nesta análise não foi incluído o caso nº 7, que aos 2 anos e meio de idade tinha estatura de 82 cm e se encontrava -2,5 D.P. Até a idade de 8 anos, a curva de crescimento de jovens afetadas se sobrepõe ao limite inferior da curva de crescimento normal⁵, ou seja, -2,5 D.P.. Segundo Bernardo, a baixa estatura nestas pacientes está relacionado a uma redução acentuada da secreção espontânea de GH (hormônio de crescimento), a partir dos 9 anos, sobretudo na amplitude dos pulsos de GH, (responsável pelo estirão puberal), que dependeria dos hormônios sexuais, onde o estradial é mediador putativo, deste efeito, na mulher⁹.

Em 4 pacientes havia o relato de linfedema de membros inferiores, resultado da hipoplasia dos vasos linfáticos superficiais, segundo Benson e cols.⁹, e tenderiam a desaparecer em torno dos dois anos de idade^{4, 12}. Também pode existir uma relação patogênica entre a obstrução linfática pré-natal com a formação de

pescoço alado, linha de implantação dos cabelos e orelhas baixas e cardiopatias congênitas envolvendo o lado esquerdo do coração⁵, sendo estas e outras malformações mais freqüentemente associadas ao cariótipo → 45,XO. Embora nas pacientes estudadas não houve relato de malformações cardíacas, observou-se uma maior presença de estigmas nas pacientes com cariótipo → 45,XO, e conforme a literatura, o cariótipo → 45,XO/46XX (caso nº 6) apresentou menos estigmas, apenas nevus pigmentados¹⁰.

Todas as pacientes em que foi feita a USG pélvica apresentavam hipoplasia uterina e somente no caso nº 2 os ovários foram visualizados, de tamanho reduzido. A dosagem sérica de FSH e LH foi realizada em 4 pacientes com níveis acentuadamente elevados; isto se deve à carência de estrogênios secretados pelos ovários^{5, 6, 7, 9, 11}. A causa seria uma degeneração acelerada das células foliculares ovarianas a partir da décima segunda semana de gestação, podendo não haver oócitos por ocasião do nascimento, ou estar presente tecido funcional suficiente para iniciar a maturação puberal³. O que não ocorreu com as nossas pacientes, que se encontravam ou estiveram em idade puberal, pois nenhuma apresentou menarca nem o desenvolvimento de caracteres sexuais secundários.

Uma paciente (caso nº 4) tinha na USG renal e urografia excretora o diagnóstico de ectopia renal associada a rim em ferradura. É a anomalia de estrutura renal mais freqüente nesta síndrome¹². Na população em geral, este tipo de anomalia ocorre com uma incidência de 1:500, enquanto nesta síndrome pode atingir a freqüência de 20%¹⁴.

Associado a isso, a paciente apresentava o diagnóstico de Diabetes Mellitus tipo II; a incidência de DM II estaria em torno de 15% nesta síndrome, a maioria dos casos com história familiar de diabetes¹³. Esta associação parece incidir mais em

aberrações estruturais de X do que nos caso monossômicos, o que também ocorreu nesta paciente, com cariótipo $\rightarrow 45,XO/46,X r(X)$.

Em 4 pacientes havia a dosagem de T_3 , T_4 , TSH, com níveis séricos normais, porém em uma, caso nº2, apesar de normal tratava-se com reposição de hormônio tireoideano (Tetroid), há 1 ano. A ocorrência de hipotireoidismo nesta síndrome é freqüentemente observada^{5, 6, 14}, e há descrições na literatura de associação entre monossomia X e mosaicos, cariótipos $\rightarrow 45,XO/46XX$, com Doença de Graves¹³, o que não foi o nosso caso.

7 CONCLUSÃO

- 1) A baixa estatura ou um retardo de crescimento foi um aspecto comum a todas as pacientes. Assim como a ausência de menarca e desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários, nas quais estes deveriam ter ocorrido.
- 2) O cariótipo → 45,XO foi o mais freqüente nessas pacientes e também associado a um maior número de estigmas turnerianos.
- 3) O cariótipo → 45,XO/46,XX foi o que apresentou menor número de estigmas turnerianos.
- 4) Diabetes Mellitus (DM tipo II) e hipotireoidismo apresentam uma freqüência maior nesta síndrome, e também foram encontrados em algumas das pacientes estudadas.
- 5) A idade materna não teve correlação com o aumento da incidência desta síndrome, nem com o desenvolvimento de retardo mental, embora em quatro pacientes havia o relato de dificuldades de aprendizado.

8 BIBLIOGRAFIA

- 1 - DENNIS, M.; STYNE & MELVIN, M. G. Puberdade no Homem e na Mulher. Em YEN S. C.; JAFFE R. B.; Endocrinologia Reprodutiva. 2ª ed. Roca. São Paulo, 1990. P. 337 - 45.
- 2 - FERNÁNDEZ, R.; MENDEZ J.; PÁSARO E. Turner Syndrome: a Study of Chromosomal Mosaicism. Hum. Genet. 98: 29 - 35, 1996.
- 3 - REID, R. L. Amenorréia. Em COPELAND L. J. Tratado de Ginecologia. 2ª ed. Guanabara, Rio de Janeiro, 1996. P. 347 - 360.
- 4 - OGATA, T; MATSUO, N. Turner Syndrome and Female Sex Chromosome Aberration: Deduction of the Principal Factors Involved in the Development of Clinical Features. Hum. Genet. 95: 607 - 629, 1995.
- 5 - SIGGEL F. S.; BERGA S.; LEE P. A . Diferenciação Sexual Anormal e Hipogonadismo: Controle e Terapia. Em SANFILLIPO J. S., MURAN D.; LEE P. A .et al. Ginecologia Pediátrica e do Adolescente. 1ª ed. Guanabara, Rio de Janeiro, 1996. P. 83 - 90.
- 6 - HALBE, H. W. Ginecologia Pediátrica e do Adolescente. Tratado de Ginecologia. 2ª ed. Roca, São Paulo, 1993. P. 575 - 579.

- 7 - WAJCHENERG, B. Puberdade Atrasada. Tratado de Endocrinologia Clínica. 4ª ed. Roca, São Paulo, 1992. P. 202 - 210.
- 8 - GROUCHY, J. & TURLEAU, C. Syndrome of Turner In: Atlas des Maladies Choromosomiques. 7ª ed. Paris, L'Expansion Scientifique, 1987. P. 278 - 287.
- 9 - SURI, M.; KABRA, M.; JAIN, U. et al. A Clinical and Cytogenetic Study of Turner Syndrome. Indian Pediatrics. 32 (4): 433 - 442. 1995.
- 10 - FORBES, A. P. & ENGEL, E. The High Incidence of Diabetes Mellitus in 41 Patients with Gonadal Dysgenesis and Their Close Relatives. Metab. Clin Exper. 12 (5): 428 - 438, 1993.
- 11 - ENGEL, E. & FORBES, A. P. Cytogenetic and Clinical Findings in 48 Patients with Congenital Defective or Absent Ovaries. Medicine, 44 (2): 135 - 164. 1965.
- 12 - MATTIES, F; MacDIARMID, W. O; RALLISON, M. L. et al. Renal Anomalies in Turner's Syndrome. Clin. Pediat. ID. (10): 561- 565, 1971.
- 13 - BENSON, P. F.; GOUGH, M. H.; POLANI, P. E. Lymphangiography and Chromosomes Studies in Females with Lymphoedema and Possible Ovarian Dysgenesis. Arq. Dis. Child. 40 (209): 27 - 32, 1965.

14 - SPEROFF, L.; GLASS, H.; KASE, N. G.; Endocrinologia Ginecológica Clínica e Infertilidade. 4ª ed. Manole, 1991.

15 - American Academy of Pediatrics, Comittee on Genetics. Health Supervision for Children with Turner Syndrome. Pediatrics. 96 (6): 1166 - 1172, 1995.

ANEXO I

SÍNDROME DE TURNER

(Protocolo de Pesquisa)

1) Identificação:

Nome: _____ Idade (1ª consulta): _____
 Diagnóstico: _____

2) Queixa Principal: _____

3) Dados de História Pregressa:

Idade materna ao nascimento: _____
 Gestação: Pré-termo () IG _____ A termo ()
 Linfedema de MMII ao nascimento: Sim () Não ()
 Desenvolvimento neuro-psicomotor: Sustentação cefálica: _____
 Engatinhou: _____ Andou: _____ Falou 1ªs palavras: _____
 Nível de escolaridade: _____ Dificuldade de aprendizado: _____
 Audição: _____ Otites na infância: Sim () Não ()

4) Características fenotípicas atuais:

Estatura: _____ Avaliação da Idade Óssea: _____

Pescoço alado ("Pterygium coli") ()	Hipoplasia do 4º metacarpiano ()
Pálato arqueado ()	Nevus pigmentados ()
Inserção baixa das orelhas ()	Unhas hipoplásicas ()
Pregas epicânticas ()	Anomalias renais ()
Micrognatia ()	Alterações esqueléticas ()
Cúbito valgus ()	Dores abdominais ()
Hipertelorismo mamário ()	Hérnias inguinais ()
Anomalias cardiovasculares ()	Dispareunia ou dif. Rel. sexual ()
Coarctação da aorta ()	Menarca: Sim () Idade: ()
	Não ()

5) Exames solicitados (ou a ser solicitados):

Glicemia: _____

Ac anti-tireoidianos: _____

Índices hormonais:

FSH: _____ LH: _____ ESTROG: _____ T₃: _____ T₄: _____ TSH: _____

Cariótipo: _____

•
1

•
2

•
3

•
4

•
5

•
6

•
7

•
8

TCC
UFSC
TO
0144

Ex.1

N.Cham. TCC UFSC TO 0144

Autor: Fonseca, Ivan Carl

Título: Síndrome de turner estudo da cor



972804361

Ac. 254279

Ex.1 UFSC BSCCSM